

Tiedekunta/Osasto — Fakultet/Sektion		Laitos — Institution	
Matem. naturv. fakulteten		Genetiska institutionen	
Tekija — Forfattare			
Helena <u>Anna-Maria</u> Björkqvist			
Työn nimi — Arbetets titel			
Könsbestämning av foster utgående från fetala kärnförsedda celler i maternellt blod - <i>In situ</i> hybridiseringsanalys			
Oppiaine — Läroaine			
Genetik			
Työn laji — Arbetets art		Aika — Datum	Sivumäärä — Sidoantal
Pro gradu		07.02.1994	79
Tiivistelmä — Referat			
<p>Under en graviditet sker en övergång av fetala celler till moderns blodomlopp. Om man lyckas identifiera dessa celler skulle det vara möjligt att använda dem inom fosterdiagnostiken för screening av de allra vanligaste trisomierna, d.v.s. trisomi 21 (Down's syndrom), trisomi 18 och trisomi 13. Könsbestämningen av fostren är viktig nu endast i utvecklingskedet av metoderna, eftersom man måste vara säker på att cellerna verkligen är fetala. De fetala celler som förekommer i moderns blod är trofoblastceller, lymfocyter, granulocyter och kärnförsedda erythrocyter. Trofoblastcellerna härstammar från placentan. Fetala erythrocyter anses migrera p.g.a. feto-maternella blödningar. På vilket sätt de fetala lymfocyterna tar sig till moderns blod är ännu inte klargjort. De rapporterade antalet fetala kärnförsedda celler i moderns blod varierar mellan 1 fetal cell på 100.000.000 och 1 på 200 maternella celler. För identifiering av fetala celler i maternellt blod har man använt monoklonala antikroppar mot trofoblastceller, HLA-A2-antigener, transferrinreceptorn och glykoforin A. Isoleringen av cellerna har utförts med t.ex. en fluorescensaktiverad cellsorterare (FACS) eller en magnetiskt aktiverad cellsorterare (MACS). De fetala cellerna har undersökts med hjälp av bl.a. "Y-body" - färgning och kromosomanalyser. Under den senaste tiden har polymeraskedjereaktionen (PCR), <i>in situ</i> hybridisering (ISH) eller "Southern blot"-hybridisering använts för analys av de anrikade fetala cellerna. Ingen av de ovannämnda metoderna har ännu visat sig fungera fullständigt.</p> <p>Jag undersökte möjligheten att bestämma fostrets kön utgående från maternellt perifert blod med hjälp av <i>in situ</i> hybridisering och en Y-specifik sond (pHY2.1). I undersökningen deltog 59 gravida kvinnor. På grund av sond- och/eller dextransulfatbakgrund var jag tvungen att utesluta preparat av 20 kvinnor. Ingen anrikning av de fetala cellerna utfördes. Jag kunde påvisa pojkfoster i 12 av 19 fall (63%), medan flickfoster kunde identifieras i 18 av 20 fall (90%). Förekomsten av fetala celler i moderns blod varierade mellan 1 på 100.000 och 1 på 639. De kvinnliga kontrollerna saknade Y-signaler, medan hybridiseringsfrekvensen hos de manliga kontrollerna i medeltal var 89% (74-99%). Enligt denna undersökning kan ISH-metoden utan anrikning av fostercellerna inte tillförlitligt användas för fosterdiagnostik.</p>			
Avainsanat — Nyckelord			
fetala celler, <i>in situ</i> hybridisering, Y-specifik sond			
Säilytyspaikka — Forvaringsställe			
Genetiska institutionens bibliotek			
Muuta tietoa — Övriga uppgifter			